

Tolking av sekvensvarianter i en diagnostisk sammenheng

Viktig ved tolkning av sekvensvariant er:

- Familie historie/ segregering av varianten med sykdom
- Forekomst av varianten i populasjon
- Publikasjoner
- Konservert bland spesies
- Rapportert i mutasjonsdatabaser
- Prediksjonsprogrammer til liten nytte

Behov for nasjonal samarbeid om tolkning av sekvensvarianter/behov for en nasjonal mutasjonsdatabase med tolkning? Datatilsynet?

Vi oppretter en komité som undersøker mulighet om en slik database og hva som skal til å tolke en sekvensvariant. Videre utarbeiding av mandatet til denne komiteen overlates til styret i NSHG.

Sagt seg villig til å sitte i denne komitéen:

- Toril Fagerheim
- Per Knappskog
- Wenche Sjursen
- Helge Rootwelt
- Mari Ann Kulseth

Databaser som brukes?

Både HGMD, BIC og diverse andre databaser brukes

ALAMUT er under vurdering i flere labber. Problemet er at det er dyrt.

En lisens ca 3000 Euro; 26000 Euro for >16 lisenser første år, ca 1000 og 8600 påfølgende årer.

Ingen vet om den kan legges ut på en server. Det skal undersøkes videre.

Southern Blot analyse

Bergen kjører fremdeles Southern Blot analyse på tilsendt blod på:

FX
DYM1
FRDA
HD

Om det er andre som kjører Southern blot eller annet teknologi bruk NSHGs hjemmeside til å informere de andre medisinsk genetiske miljøene.

Seqscape sekvenseringsrutiner

De fleste medisinsk genetiske miljøer bruker Seqscape til å analysere sekvenser
De er ikke nok kun å bruke rapportene, man må gå gjennom sekvensene.
Trondheim og Tromsø har opplevd at noen heterozygote er ikke synlig når det kun er
sekvensert i en retning, men synlig ved sekvensering i andre retning.
To tråder sekvensering blir dermed nødvendig for alle medisinsk genetiske labber.

Verifisering og kontrollprøver

Her er det ingen konsensus.

Bergen: verifiserer funn? men etterlyser kun kontrollprøver ved prediktiv testing
Trondheim: verifisere funn, ber om kontrollprøve ved prediktiv testing
Ullevål: verifiserer funn, ber om kontrollprøve ved prediktiv testing
Rikshospitalet verifiserer funn, men ber ikke om ny kontrollprøve
Tromsø: verifisere funn, ber etter kontrollprøve for enkelte diagnoser

Akkreditering og kvalitetssikring

Bergen er de eneste medisinsk genetisk laboratorium som har startet med akkrediterings
prosess.

Det er flere som har deltatt på Eurogentest på ESHG 2010.
Men mest effektiv har vært hospitering på medisinsk genetisk lab i Sverige
Tidsperspektiv er satt på 2 år

Det er flere avdelinger som ønsker å starte med akkrediterings prosess

De fleste medisinsk genetiske miljøer i Norge deltar på EMQN eller andre
kvalitetskontrollprogrammer